

In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful



#### Copyright disclaimer

"La faculté" is a website that collects medical documents written by Algerian assistant professors, professors or any other health practicals and teachers from the same field.

Some articles are subject to the author's copyrights.

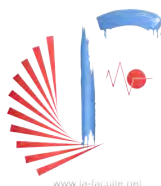
Our team does not own copyrights for the most content we publish.

"La faculté" team tries to get a permission to publish any content; however , we are not able to be in contact with all authors.

If you are the author or copyrights owner of any kind of content on our website, please contact us on: [facadm16@gmail.com](mailto:facadm16@gmail.com) to settle the situation.

All users must know that "La faculté" team cannot be responsible anyway of any violation of the authors' copyrights.

Any lucrative use without permission of the copyrights' owner may expose the user to legal follow-up.



## Résumé génétique :

### Génétique formelle :

#### Rappelle :

**Gène** : facteur héréditaire, fragment d'ADN qui code une protéine de structure donc dit gène de structure ou encore code une enzyme de régulation, on parle de gène régulateur

**Locus** : position du gène sur le chromosome

**Allèles** : se sont les différentes formes que peut prendre un gène

**Homozygotes** : les allèles sont identiques pour un même locus sur une paire de chromosomes homologues

**Hétérozygotes** : les allèles sont différents pour un même locus sur une paire de chromosomes homologues

### Etude du mono hybridisme et du di hybridisme gènes indépendants :

**Mono hybridisme** : étude d'un caractère donné chez un individu

**Di hybridisme** ; étude de deux caractères chez un individu

#### Les lois de Mendel :

**1<sup>ère</sup> loi de Mendel** : loi de l'uniformité de la première génération : Tous les individus de la première génération (F1) issus du croisement de deux individus homozygotes (F0) ont le même phénotype.

**2<sup>ème</sup> loi de Mendel** : loi de la pureté des gamètes : Il n'y a qu'un seul exemplaire d'allèle pour un gène et par gamète (dans notre cas, c'est soit J soit j par gamète)

La seconde loi de Mendel s'applique à l'étude d'un caractère, c'est le croisement de deux individus hétérozygotes issus de F1, on obtient en F2 les proportions  $\frac{3}{4}$  d'individu ayant le phénotype dominant et  $\frac{1}{4}$  des individus ayant le phénotype récessif

**3<sup>ème</sup> loi de Mendel** : de la ségrégation indépendante des caractères

La loi de Mendel s'applique à l'étude de deux caractères portés sur deux paires de chromosomes différentes.

Si on considère deux caractères (A, a) et (B, b)

On obtient 4 types de gamètes, (A, B) (A,b) (a, B) et (a,b) avec une proportion de 25% chacun

Et 4 phénotypes après croisement avec les proportions suivantes :

$\frac{9}{16}$  [AB],  $\frac{3}{16}$  [Ab],  $\frac{3}{16}$  [aB] et  $\frac{1}{16}$  [ab]

## Etude des exceptions aux lois de Mendel :

**Di hybridisme gènes liés :** on parle de gènes liés lorsqu'ils sont portés sur un même chromosome

Soient deux gènes (A,a) et (B,b) liés

Ces deux gènes sont séparés l'un de l'autre par une distance qu'on nommera D.

**D=0 CM :** on parlera de Liaison Absolue ces deux gènes formeront que deux types de gamètes qui sont les gamètes parentaux

Si les gènes sont en position cis (lié en couplage) les gamètes parentaux sont AB et ab

Si les gènes sont en position trans (lié en répulsion) les gamètes parentaux sont Ab et aB

La fréquence des gamètes est 0.5 chacun

**0<D<50 CM :** on parlera de liaison partielle, on obtient 4 types de gamètes deux gamètes parentaux et deux gamètes recombinants résultants du crossing over.

Si les gènes sont en position cis : les gamètes parentaux sont AB et ab et les gamètes recombinés sont Ab et aB

Si les gènes sont en position trans : les gamètes parentaux sont Ab et aB et les gamètes recombinés sont AB et ab

Calcul de la fréquence des gamètes :

Si on croise deux doubles hétérozygotes, on calcule la fréquence des gamètes par deux méthodes

Si on a la fréquence des individus on utilise la fréquence des individus [ab]

La fréquence du gamète (ab) est égale à la racine carrée de la fréquence des individus [ab]

Puis par la suite on déduit la fréquence de (AB) qui est égale à (ab),

$$(AB) + (ab) + (Ab) + (aB) = 1$$

$$\text{D'autre part } (Ab) = (aB)$$

Si on a la distance D

$$D = \text{la somme de la fréquence des gamètes recombinés} \times 100$$

**D>50CM :** liaison partielle, les gènes se comportent comme deux gènes indépendants on obtient 4 types de gamètes avec une proportion de 0.25 chacun.

**Polygynie :** c'est le contrôle d'un caractère par plusieurs gènes, on a donc plusieurs allèles se trouvant sur un ou plusieurs chromosomes

**Poly allélisme** : un gène possède plus de deux caractères exemple « étude du système ABO »

**Pléiotropie** : un gène contrôle différents caractères

**Létalité** : le gène induit la mort de l'individu

**Hérédité liée au sexe** : le gène est porté sur le gonosome

**Nb** : gène holandrique le gène est porté sur Y

**Phénomène de lyonisation** : c'est l'inactivation de l'un des X chez la femme, par condensation sous forme de corpuscule de Barr, la condensation se fait de façon aléatoire donc dans le cas normal 50% des corpuscules de Barr sont d'origine maternel et 50% d'origine paternel, notons que 25% des gènes de corpuscule de Barr peuvent rester actifs.

**Lyonisation défavorable** : il arrive qu'il est un déséquilibre entre la proportion des corpuscule de Barr d'origine maternel et ceux d'origine paternel entraînant, l'inactivation du X qui porte le gène sain pour une femme conductrice induisant l'expression du gène malade « atteint » on aura donc une femme atteinte alors que dans l'état normale elle devrait être conductrice saine et on parle de lyonisation défavorable

**Hérédité influencé par le sexe** : la calvici : dominante chez l'homme est récessif chez la femme

**Hérédité limité a un sexe** : qui s'exprime que chez un sexe exemple la puberté précoce, ne s'exprime que chez l'homme

**Hérédité multifactorielle** :

L'apparition d'un caractère A est due à l'expression de plusieurs gènes et à l'effet de l'environnement.

**Notion d'hérédité** : le rapport entre l'expression d'un gène et l'effet de l'environnement dans l'apparition d'un caractère.

**Notion d'anticipation** : c'est l'apparition précoce de la maladie chez les enfants par rapport à leurs parents.

**Notion d'allèles de susceptibilité** : c'est un ensemble d'allèles qui combinés ensemble dans un environnement donnée et dans ces conditions favorise l'apparition d'une maladie, pris seul les allèles n'ont aucun effet.

**NB** : dans le cas d'une maladie contrôlé par les allèles de susceptibilité il existe un seuil de susceptibilité qui déclenche la maladie.

**Notion de gène majeur de susceptibilité** : gènes majeurs sont des gènes qui déterminent la susceptibilité d'une maladie et qui sont régulés par des gènes mineurs et l'environnement

**NB** : on parle d'hérédité multifactorielle mixte.

